

遺伝カウンセリング、 出生前検査

母子愛育会 総合母子保健センター愛育クリニック産婦人科 中山 摂子

KEY WORDS

- NIPT
- 遺伝カウンセリング
- 出生前検査

Genetic counseling and prenatal testing.

Setsuko Nakayama (副院長, 部長)

はじめに

女性の高学歴化，社会進出，晩婚により挙児を希望する女性は年々高齢化している一方，生殖補助医療の進歩がかつては少なかった高齢妊娠を可能にしている。高齢妊娠の増加に伴い，児に染色体異常が起こる可能性が上昇することに対して不安を抱き，出生前検査を希望するカップルが増えているが，なかにはさまざまな情報によって混乱していたり，検査に過度の期待を抱いていることがある。そのため，出生前検査を希望する場合には，検査情報の提供のみに終始するのではなく，それぞれのカップルが抱える不安に寄り添い，気持ちを整理し，自律的な決定や方針を支援する遺伝カウンセリングが必須となる。本稿ではまず，数的変化による染色体異常に関する出生前検査について言及するとともに，当院で行っている遺伝カウンセリングについて紹介する。

I. 出生前検査

出生前検査とは，妊娠中に胎児の状態を調べる検査の総称である。出生前に胎児の状態や疾患などの有無を調べておくことにより，生まれてくる新生児の状態に合わせた最適な分娩方法や療育環境を検討することを主な目的として行われる検査を指す。妊婦健診で行われる超音波検査は胎児の成長や発育状況を確認するために行われ，これも広い意味では出生前検査の1つだが，本稿では主に染色体の数的変化を中心とした先天異常に対する出生前検査について言及する。また，着床前診断も出生前検査に含む場合もあるが本稿に譲る。

1. 出生前検査の分類

出生前検査にはさまざまな分類があるが，本稿では非確定的検査(非侵襲的検査)と確定的検査(侵襲的検査)に分類して説明する(図1)。

SAMPLE